

# BORSOS ANTAL

## A nemek kialakulásának zavarai az emberben



*Borsos Antal  
szülész-nőgyógyász,  
gyermeknőgyógyász  
az MTA doktora*

A nem kialakulásának zavarait genetikai rendellenességek okozzák, és a magzat méhen belüli fejlődése során következnek be. Ez természetesen nem jelenti azt, hogy minden rendellenesség felismerhető a születéskor, vannak olyan szindrómák, enyhébb eltérések, melyeket gyakran csak pubertáskorban diagnosztizálnak. Az interszexualitáshoz, vagyis a *kevert neműséghez* sokféle elképzelés kapcsolódott az emberiség történelme során. Az ilyen páciensek általában ma is ki vannak téve a hátrányos megkülönböztetésnek. Ez is az oka annak, hogy a nemi differenciálódás zavaiból könnyen kialakulhatnak lelki betegségek, ezért a különböző szakorvosok mellett a pszichológusoknak is fontos szerep jut a terápiában. A műtéti korrekció felelősségteljes döntések sorát igényli: a nem meghatározását, a beavatkozás idejének és típusának a kiválasztását. A korrekciós műtétek az életminőség jelentős javulását eredményezhetik, hozzásegítik a páciens a méltóbb emberi léthez.

1939-ben született Nádudvaron. 1966-ban orvosdoktori diplomát szerzett a Debreceni Orvostudományi Egyetemen. 1981-től az orvostudomány kandidátusa, 1988-tól akadémiai doktora lett.

Pályáját a DOTE Szülészeti Klinikáján kezdte. 1991-ben nevezték ki egyetemi tanárrá, 1995-től a Debreceni Szülészeti és Nőgyógyászati Klinika igazgatója.

Számos hazai tudományos társaság tagja, vezetőségi tagja, külföldi tudományos társaságok tiszteletbeli tagja. Több mint 150 közlemény, egy könyv és közel 20 könyvfejezet szerzője.

Főbb kutatási területe: a gyermeknőgyógyászat, a női pubertás endokrinológiája, szomatikus és hormonális változásai, pubertáskori vérzészavarok, a fiatalkori hormonális fogamzásgátlás, in vitro fertilizáció, rekonstrukciós sebészet. Kutatásainak jelentős részét nemzetközi együttműködésben végzi.

## Bevezetés



1. ábra. Interszexualitásban szenvedő újszülött nemi szerve



2. ábra. Ultrahangfelvétel a méhen belüli leány magzat nemi szervi rendellenességéről. Túl nagy clitoris



3. ábra. Ultrahangfelvétel a méhen belüli fiú magzat nemi szervi rendellenességéről. Túl kicsi hímvessző

A teherbe esés, a méhen belüli fejlődés és a nemi differenciálódás olyan halatlanul bonyolult folyamat, hogy akár azt a kérdést is feltehetjük: hogyan lehetséges az, hogy még nem pusztult ki az emberiség? Gondoljuk el, mi minden kell ahhoz, hogy harmonikusan érvényesüljön a folyamat minden mozzanata. Termékenyítőképes ondósejtek, zavartalan erektilis funkció, együttlét az optimális napokon, a peteérés idején vagy közelében. Ép női nemi szervek, peteéréssel járó ciklusok és mindazon gátló momentumok hiánya (például immunológiai problémák, **endometriózis**, idült gyulladás, funkcionális vagy anatómiai rendellenesség), amelyek megakadályozhatják a fogamzást. Az igazi rejtély azonban az ébrény, az embrió fejlődése, amelyet megzavarhatnak örökletes és külső tényezők, környezeti ártalmak, fertőző betegségek.

Mindezek alapján érthető, hogy nem kis aggodalom is kíséri a terhességet, vajon rendben lesz-e minden a szülésnél. Amikor magunkhoz öleljük újszülött kislányunkat vagy kisfiunkat, és rácsodálkozunk gyönyörű arcukra, találkozik a tekintetünk, fel se tudjuk fogni, mekkora szerencsénk van, hogy a kisbaba egészséges.

A hibás gének mintegy négyezer örökletes betegségben nyilvánulhatnak meg. Minden huszadik újszülöttnak van valamilyen örökletes elváltozása. Minden ötszázadik egyén nemi kromoszómaképe eltér a normális XX vagy XY-tól. Eltérések esetén rendszerint a külső nemi szerv képe is szokatlan. Megtekintve a külső nemi szervet néha nehéz eldönteni, hogy a fallosz-szerű képződmény egy nagy csiklónak vagy egy kis hímvesszőnek felel-e meg.

És mégis, az esetek döntő többségében egészséges utód születik. Ezt az egész folyamatot túlzás nélkül nevezhetjük csodának.

Jól rávilágít erre a „csodára” François Jacob Nobel-díjas orvosgenetikus, amikor így ír: „Különösen megbocsáthatatlannak tűnik az a gondolat, hogy valamiféle kozmikus barkácsolás eredményének kell tekintenünk azt, ami változatlanul a leginkább zavarba ejtő problémánk és legizgalmasabb kérdésünk: egy emberi lény kialakulását, azt a folyamatot, melynek révén egy ondósejt és egy petesejt összeolvad, megindítva a petesejt osztódását, amelyből először két sejt lesz, aztán négy, aztán egy kis golyó, aztán egy kis zsák. És ebben a növekvő testben egy kis sejtcsoport valahol individualizálódik, és addig sokasodik, amíg idegsejtek milliárdjaiból álló tömeget nem alkot. És ezekkel a sejtekkel válik lehetségessé a tanulás, a beszéd, az írás, az olvasás, a számolás. Ezeknek révén képes az ember zongorázni, átmenni az utcán anélkül, hogy elütné egy autó, vagy elmenni Seattle-be, előadást tartani. Mindezek a képességek benne foglaltatnak sejteink kicsiny tömegében: az egész nyelvtan, az egész mondat, az egész geometria, az egész zene. És még sincs halvány fogalmunk sem arról, hogyan működik. Számomra ez a legelképesztőbb történet, amelyet ezen a bolygón el lehet mondani, sokkal elképesztőbb, mint bármiféle regény vagy science fiction.”

Ám ez a csoda nem mindig valósul meg zavartalanul.

Az olimpiák története bővelkedik meglepő példákkal. Stella Walsh, az 1932-es olimpia arany- és ezüstérmes lengyel női atlétája tragikus körülmények között halt meg, gyilkosság áldozata lett. Halála után fedezték csak fel, hogy a sportoló – aki az életét nőként élte – férfi nemi szervvel rendelkezik, a belső nemi szervei a férfi és női jellegeknek egyaránt megfeleltek. Amikor később bevezették az olimpiai játékokon a kromoszómavizsgálatot, győzteseket diszkvalifikáltak azon a címen, hogy az illető nem nő, hanem férfi. A diszkvalifikáló ítéletek között azonban voltak túlkapások is: például az egyik diszkvalifikált női bajnok később egészséges gyermeket szült. Nyilvánvalóan **mozaicizmus**ról volt szó.

Az **interszexualitás** (*kevert neműség*) nemcsak a test, hanem előbbutóbb a lélek betegsége is lehet, hatalmas lelki teher és bélyeg viselőjének. Arról nem is beszélve, hogy milyen atrocitásoknak vannak kitéve néha a betegek. Az egyik valódi kétnemű (*hermafrodita*) betegünkről például tudomást szereztek munkatársai, és lefoglalták a munkahelyén, hogy megnézhessék a nemi szervét. El lehet képzelni, milyen szörnyű traumát okozott ez. Az elmúlt századok cirkuszaiban, piaci mutatványos bódéiban szívesen mutogatták ezeket a szerencsétlen, jobb sorsra érdemes egyéneket.

A *hermaphroditosz* szó görög eredetű, a görög mitológia kétnemű istenét jelöli, aki a monda szerint visszautasította Szalamakisz nimfa szerelmét. Az istenek meghallgatták a nimfa imáját és egyesítették kettejük testét. Platón szerint valaha három nem létezett: hímek, nőstények és hímnősök (*hermafroditák*). Őket Zeusz hasította ketté, és arra ítélte őket, hogy örökké keresgéljék párjukat.

A festészetben, a szobrászatban és a művészetek egyéb területein is találhatunk számos példát az interszexualitásra.

Figyelemre méltó és érdekes alkotás Jusepe de Ribera 16. századi spanyol festő műve. Valós személy alapján festette a művész a képet, de az nem valószínű, hogy szoptatott is az illető, mivel a valódi hermafroditák fertilitása kétséges. Bizonyára a nagyobb hatás kedvéért került a csecsemő a képre. A görög és római alkotások önmagukért beszélnek. Érdekes alkotás Leonardo *Keresztelő Szent János* című képe. *A korai reneszánsz* című könyvben ezt olvashatjuk róla: „Rejtélyes és zavarba ejtő alkotás ez – akárcsak a Léda – a maga szembeeszkő kétneműségével, a fénynek ezzel a kiszámított határozatlanságával... ezzel a mozdulattal és ezzel a mosollyal, amit valóban hét pecsét rejt el a kíváncsi szem előtt...”

Úgy gondolom, hogy a témával foglalkozó összeállításomnak nem lehet feladata a rendellenességek részletes és mindenre kiterjedő elemzése, hiszen ez messze meghaladná a rendelkezésre álló terjedelmet. Ezért inkább arra törekszem, hogy ismertessem annak a felderítőmunkának a menetét, amelynek segítségével pontos diagnózishoz juthatunk. Majd ezt követően önkényesen kiemelek néhány típusos elváltozást, azokat elemzem részletebben.

Az ébrényi (*embrionális*) és magzati fejlődés azon szűk területével foglalkozom, amelynek során a külső és belső nemi szerv kialakul, és amelynek végeredményeként előttünk áll a férfi és a nő, vagy – szerencsére csak ritka esetekben – a nemi hovatartozás besorolása szempontjából nehéz



4. ábra. Szoptató szakállas nő – Maddalena Ventura arcképe. Jusepe de Ribera festménye, 16. század

#### Endometriózis:

a méh üregén kívül elhelyezkedő méhnyálkahártya, mely követi a normális ciklusos változásokat.



5. ábra. Hermafrodita az Elbánál. André Durand festménye, 1992





6. ábra. Keresztelő Szent János.  
Leonardo da Vinci festménye,  
1513–1516

feladatot jelentő egyén. Ismertetem a nemi differenciálódás élettanát és a hibás útra térés lehetőségeit, az interszexualitás különböző formáit, a valódi és álkétneműséget (*pszeudohermafroditizmust*), illetve a helyreállító műtétek filozófiáját. Bepillantást engedek a műhelytitkainkba is. A Debreceni Női Klinikán ugyanis a nemi szervi rendellenességek korrekciós központja is működik, mint a gyermeknőgyógyászat és a helyreállító sebészet területén akkreditált európai továbbképző intézmény. A nőgyógyászati műtéttan legizgalmasabb fejezetének tarthatjuk ezt a területet, mivel itt már csak nagyon általános szabályokat lehet megállapítani, minden eset más és más, nagy a variációs lehetőség. Van olyan rendellenesség is, amelyik megoldására nincs kidolgozott és egységesen elfogadott módszer. Ezért is lehet érdekes saját tapasztalatainkról és egyedinek számító megoldásainkról is beszámolni.

## A nemi differenciálódás élettana

Az egyén nemisége ötféle lehet:

1. genetikai nem (amit a kromoszóma határoz meg);
2. gonadalis nem (amit az ivarmirigyek jellege határoz meg);
3. fenotípusos nem (amit a külső megjelenés határoz meg);
4. pszichoszomatikus nem (vagyis a nemi identitás);
5. jogi értelemben vett nem (ahogyan a társadalom tekinti az egyént, ahogyan az anyakönyvezés történik stb.).

Először tekintsük át, hogyan alakul ki a genetikai nem. Az ondósejtek előalakjának osztódása „számcsökkentő”, azaz az eredetileg 46 kromoszómából 23–23 kerül az utódsejtbe. Az osztódás során egy-egy spermiumba vagy X, vagy Y kromoszóma kerül. Amikor a spermium behatol a petesejtbe, 22 testi (autoszómális) és 1 nemi (gonoszómális) kromoszómát visz magával. Ugyanennyivel várja a petesejt, mivel a számcsökkentő osztódás ott is lezajlik. Az egyesülés során minden kromoszóma megtalálja a párját, így a párok száma 23 marad.

Az utód neme attól függ, hogy mit hoz a spermium. Ha X kromoszómát, akkor leány, ha Y-t, fiú lesz az utód. Az első hét-nyolc hétben látszólag még nincs eltérés a fejlődésben, ezért ezt a szakaszt *indifferens stádiumnak* is nevezik. Ekkor már készenlétben áll az embrióban az úgynevezett **primordiális csőrendszer**, amely két részből tevődik össze: a **Wolff-csőből** és a **Müller-csőből**. Az előbbi a hím irányú fejlődés és a vizeletelválasztó rendszer kiinduló anyaga, az utóbbi a női irányú fejlődésé. A további ráhatások következményeként indul el a fejlődés hím vagy női irányba. A nem kialakulása szempontjából döntő szerepet az Y kromoszóma játssza.

Az Y kromoszóma rövid karján található a nemet meghatározó (*szex-determináló*) régió. Az ezen gén által kódolt here (*tesztisz*) determináló faktor (TDF) az indifferens gonádteléből hereszövetet képez. Ha nincs TDF (Y), a gonádteléből petefészekszövet alakul ki. Az embrionális here által termelt hím nemi hormon (tesztoszteron) hím irányú differenciálódást

### Mozaicizmus:

a szervezetet különböző kromoszómakészletű sejtvonallal építi fel.

### Biszexualitás:

hetero- és homoszexuális viselkedés keveredése.

### Homoszexualitás:

azonos neműek egymás iránti szexuális vonzódása.

### Transzszexualitás:

a nemi identitás zavara, az egyén a biológiai nemével ellentétes neműnek érzi magát.

### Transzvesztitizmus:

az ellentétes neműek szokása szerinti öltözködés.

### Interszexualitás:

nincs egység a kromoszómális nem, a belső nemi szervek és a nemi hovatartozás önmeghatározása között.

eredményez. Ez a funkcionális aktivitás a méhen belüli magzat hetedik hetétől várható. A férfi irányú fejlődésben jelentős szerepe van még a Müller-gátló anyagnak, a Müller-cső visszafejlődését előidéző glikoproteinek, amelyet a gonádtelep **epitheloid sejteiből** fejlődött úgynevezett **Sertoli-sejtek** termelik.

Az Y kromoszóma jövőbeni hosszú távú szerepét egyesek erősen megkérdőjelezzik. J. A. M. Graves az ESHRE 2004. évi berlini kongresszusán kiemelt referátumot tartott erről a kérdésről. Szerinte az Y kromoszóma máris „selejtésnek” mondható, csak 45 gént tartalmaz. Úgy véli, hogy az Y kromoszóma mintegy háromszázmillió évvel ezelőtt 1438 génnel rendelkezett, és ebből 1393-at már elvesztett. Néhány millió év múlva az Y kromoszóma véglegesen eltűnik (nem kell tehát az Y-ért a mi nemzedékünknek aggódnia).

Steve Jones *A gének nyelve* című könyvében ezt írja: „Még nem tudjuk, miért léteznek a hímek – s ha már nélkülözhetetlenek, miért kell belőlük olyan sok? Hiszen egy vagy kettő elegendő lenne, hogy megtermékenyítse az összes nőtényt, s mégis néhány kivételtől eltekintve a két nem aránya makacsul egyenlő az egész világon.” A nőstény halrajt egyetlen hím őrzi. A hím eltávolítása zűrzavart okoz egy ideig, mígnem az egyik nőstény megváltoztatja a nemét és átveszi a hím szerepét.

A szexuális differenciálódásnak három típusát ismerjük:

1. a gonádális differenciálódás (petefészek vagy here kialakulása) az ivarsejtek (*gaméták*) produkcióját biztosítja;
2. a genitális differenciálódás a megtermékenyülést (*fertilizációt*) biztosítja;
3. a magatartásbeli differenciálódás pedig a szexuális indíttatást, készte-tést biztosítja.

Az ivarmirigyek differenciálódásának genetikai háttere egyre jobban ismert. Ha hibás a gén, az legtöbbször terméketlenséget okoz, illetve a legkülönbözőbb fejlődési rendellenességeket hozza létre, amelyek a vesére, a húgyutakra, valamint a nemi szervekre lokalizálódhatnak. Az Y kromoszóma rövid karján helyezkedik el a differenciálódást elősegítő legismertebb gén, amelynek hatására a gonád here irányába alakul. Ennek a génnek a defektusa gonáddiszgenézis-szindrómát eredményez. Ebben az esetben a külső nemi szerv női irányba fog fejlődni.

A genitális régió kifejlődése hormonok hatásán alapul. Az X kromoszómához kapcsolódó androgén-receptor funkciója és a tesztoszteron (hím nemi hormon) hatására a Wolff-csőből az ondóvezeték, a mellékhere és az ondóhólyag irányába történik a fejlődés.

A tesztoszteronból az 5- $\alpha$ -reduktáz enzim hatására kialakul a dihidrotesztoszteron, mely hússzor erősebb a tesztoszteronnál, és ez a hímvessző és a herezacskó kialakulását teszi lehetővé. Zavar esetében komplett vagy inkomplett gonáddiszgenézis alakul ki, ami különböző mértékű rendellenességet jelent.

A 8. ábráról leolvasható, hogy bizonyos gének hiánya (WNT-4, HOXA 10,11,13, SF-1, WT 1, SRY, SOX 9) vagy túlprodukciója (DAX 1) egyaránt vezethet rendellenes embriófejlődéshez. Jól meghatározható, hogy milyen hibához milyen rendellenesség kötődik.

**Primordiális csőrendszer:**  
kezdetleges csőrendszer.

**Wolff-cső:**

a primordiális csőrendszer része, ebből fejlődnek a férfi belső nemi szervek és a vizeletelválasztó rendszer.

**Müller-cső:**

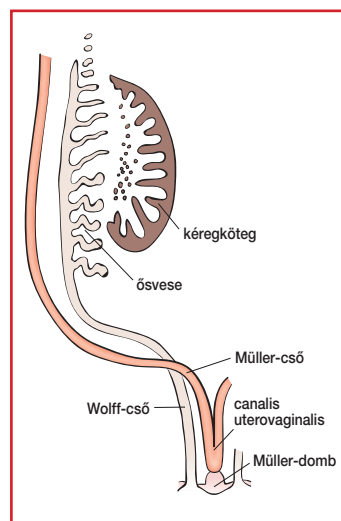
a primordiális csőrendszer része, ebből fejlődik ki a petevezeték, a méh és a hüvely felső kétharmada.

**Epitheloid sejtek:**

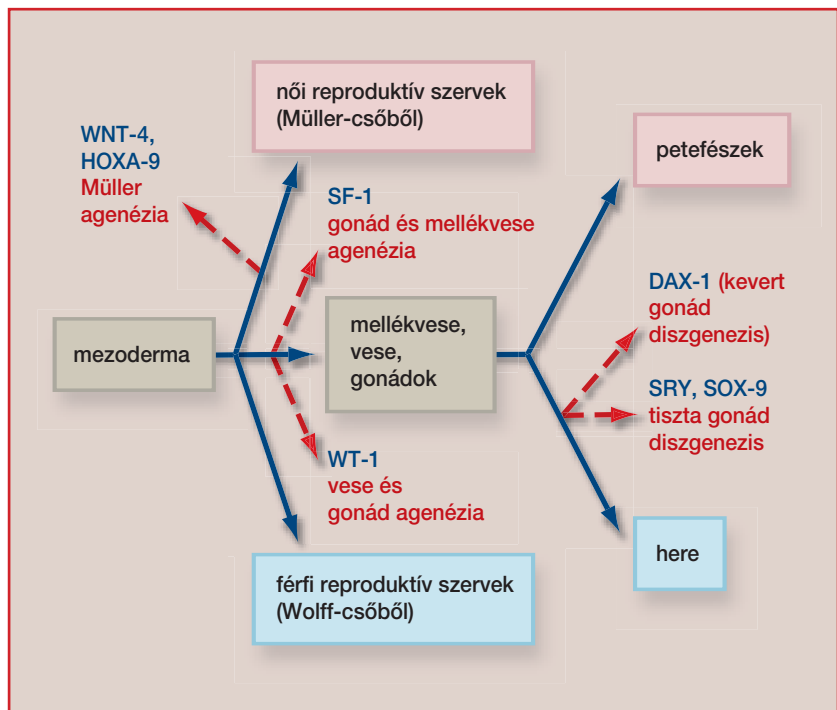
felhámserű sejtek.

**Sertoli-sejtek:**

az embrionális nemi telep epitheloidserű sejteiből kialakult sejtek, ezek termelik a Müller-cső visszafejlődését indukáló anyagot.



7. ábra. Wolff-cső és Müller-cső

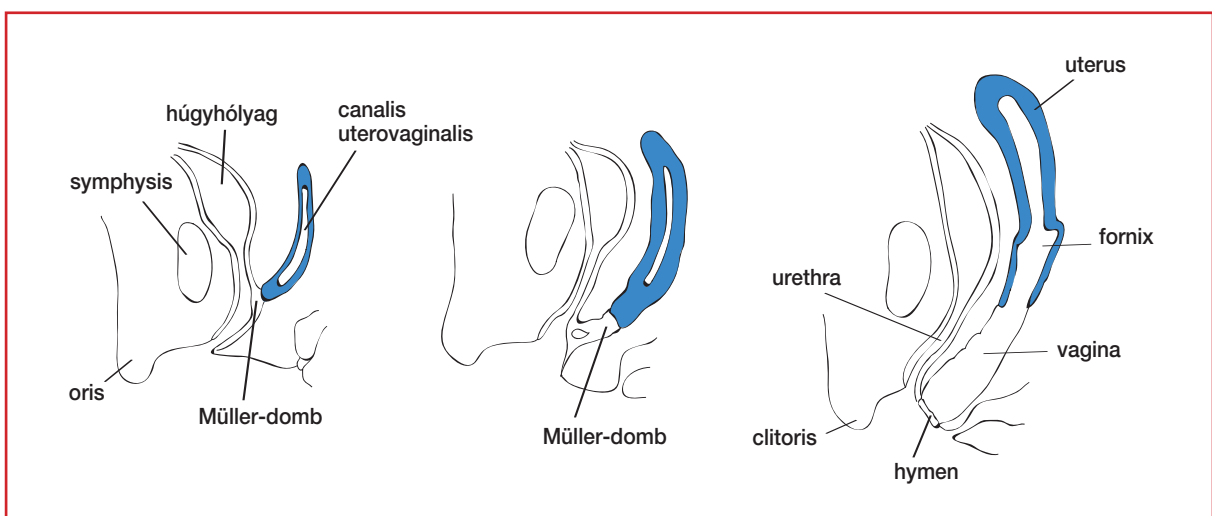


8. ábra. A nemi differenciálódás hibalehetőségei

A szexuális magatartás irányultsága fontos része a differenciálódásnak. A nemi identitás két, két és fél év körül jelenik meg, és hároméves korra már meghatározóvá is válik. Ez természetesen nem azonos a szexualitással. Ha hiányzik az 5- $\alpha$ -reduktáz enzim vagy a 17- $\alpha$ -hidroxiszteroid-dehidrogenáz, az újszülött leánynak látszik, ugyanakkor később virilizációs jelek észlelhetők (férfias szőrzet, hangmélyülés, csiklómegnagyobbzás). Legtöbbjük férfias magatartási jeleket mutat, önmagukat férfiként definiálják.

A férfias magatartás, szexualitás, erekció erősen tesztoszteronfüggő, míg az ösztrogén és a női szexualitás direkt összefüggéséről nem lehet ilyen határozott állításokat megfogalmazni. Fontos tudni azt is, hogy a szexhormonok nemcsak a szexuális differenciálódásban, a szexualitásban, hanem a

9. ábra. A méh és a hüvely kialakulása



testi fejlődésben is jelentős szerepet játszanak. A tesztoszteron befolyásolja a testmagasságot, a testtömeget, a jellegzetes szőrzetnövekedést (például szakáll), az izomerőt, a csonttömeget, a **lipid-metabolizmust** és bizonyos értelemben az agresszióra való hajlamot. Az ösztrogén (ösztradiol) elősegíti a serdülőkori növekedést, majd annak befejeződését, a csontsűrűséget, a másodlagos nemi jelek kialakulását (emlők, zsírpárna, alkat stb.). Mindezek döntő szerepet játszanak az egyén életminőségében.

**Lipid-metabolizmus:**  
zsíransírcsere.

Napjainkban a megtermékenyülést követően már hetek múlva nagy biztonsággal meg tudjuk határozni a születendő gyermek nemét. Néhány évtizeddel ezelőtt ez még aligha volt elképzelhető. Az uralkodócsaládok életében drámai fordulatot hozhatott a fiú utód hiánya. De egy három- négy gyerekes, lányos család is sorscsapásként élhette meg, ha újabb leány született. Érthető tehát: régi vágya az emberiségnek, hogy előre meghatározhassa, eldönthesse a születendő gyermek nemét. Valamelyik nem preferálásával kapcsolatban a társadalom részéről rengeteg kétely, aggodalom merülhet fel, és csak kicsinyke előny. Gondoljunk csak arra, ahogyan a kínaiak előnyben részesítik a fiúgyermeket, amióta tiltják, hogy egynél több gyermek szülessen egy családban. Erről Csaba György így ír a *Természet Világában*: „Kínában a múlt évszázad utolsó két évtizedében eltűnt százmillió nő. Nem kereste őket sem a család, sem a rendőrség. Kizárólag annak a sok millió férfinak lesz hiányérzete, akik házasodni akarnak, de egyedül maradnak.”

A kínai születésszabályozási törvények azonnal és drámaian megváltoztatták az anyakönyvezésben a fiúk és a lányok arányát (58 százalék a 42 százalékkal szemben). Vajon mi történhetett a lányokkal?

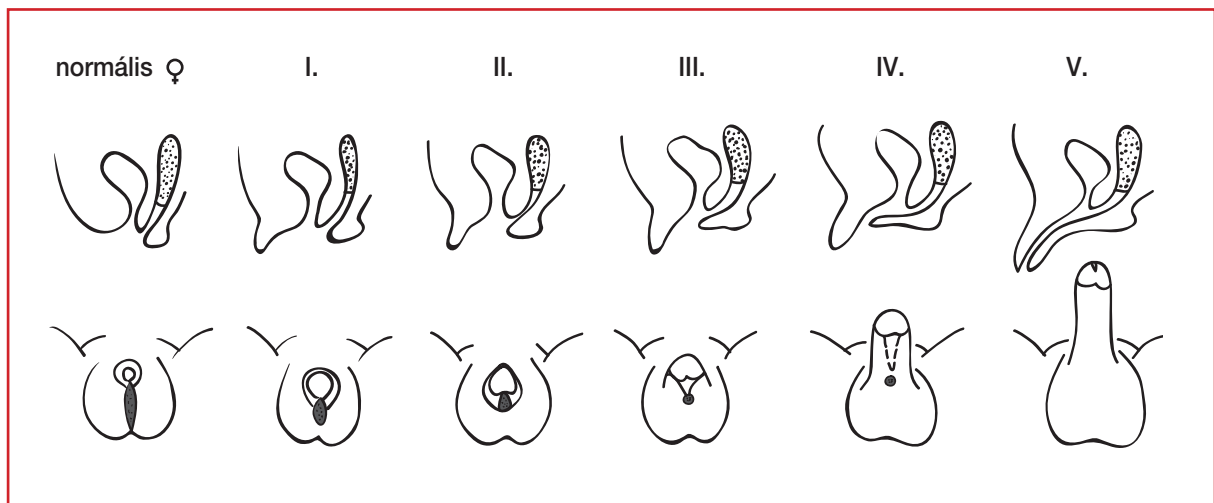
Sokkal vidámabb és ártatlanabb történetek szólnak eleink erőlködéseiről, nevezetesen arról, hogy fiú utódjuk szülessen. Olyan instrukciókkal találkozunk, mint hogy viseljen a férfi csizmát aktus közben, fújjon a szél, legyen száraz idő, legyen férfiruha az új asszonyon, és feküdjön a jobb oldalán.

Miután a fejlődő magzat nemének korai meghatározása lehetővé vált, sok helyen kezdték alkalmazni az úgynevezett szexszelektív abortuszt. Nyilvánvaló, hogy nem elfogadható ez az eljárás, kivéve azt az esetet, amikor egy súlyos rendellenesség nemhez kötődve öröklődik. A nem korai meghatározásának és a szelektív abortusznak a technikája adott, de nem szabad vele visszaélni. Tévétra vezetne bennünket, ha minden kívánságot teljesítenénk. Jól érzékelteti ezt Liu és Rose összeállítása a világ különböző népeinek az utódok nemével kapcsolatos vágyairól. Az arányok önmagukért beszélnek.

	Fiút akar (százalék)	Leányt akar (százalék)
Összes szülőpár átlaga	83	17
Európai párok	45	55
Indiai párok	98,92	1,08
Kínai párok	88,9	11,1
(Liu és Rose (1995). In: Csaba György: A szexuális szelekció problémái. <i>Természet Világa</i> . 2003. febr. 78–79.)		

## A nemi differenciálódás hibás útjai

Az abnormális gonáddifferenciálódás oka a nemi kromoszómák strukturális anomáliája, génszintű hibája. Ezekben az esetekben vagy úgynevezett ovotestisz (here- és petefészekszövetet egyaránt tartalmazó belső nemi szerv) alakul ki csökkent tesztoszteron-szekrécióval, vagy hormontermelésre alkalmatlan csíkgonád. Ha a leánymagzatot androgén hatás éri, ennek a külső nemi szerven látható jelei lesznek. Fiúmagzatban az elégtelen androgén hatás a nemi szervek elégtelen androgenizációjához vezethet. (Ezekben az esetekben lényegesen kisebb a hímvessző, kicsik a herék vagy nincsenek a herezacskóban.)



10. ábra. Prader sémája az androgenisatio mértékének meghatározására

Nem minden esetben nyilvánvaló születéskor a nemi differenciálódás zavara. A Turner- vagy a Klinefelter-szindróma esetében például lehetnek olyan enyhék a külső jelek, hogy kezdetben egészségesnek gondolják a csecsemőket. Ugyanakkor a pubertás során a Turner-szindrómában nem fejlődnek ki a másodlagos nemi jelegek (emlő, szőrzet, zsírpárnák), a későbbiekben terhesség csak kivételesen ritkán fordulhat elő, a Klinefelter-szindrómában pedig a megtermékenyítőkéesség hiánya a jellemző.

A külső nemi szervi eltérések három nagy csoportja határozható el:

- › a döntően fiúra jellemző,
- › az átmeneti
- › és a döntően leányokra jellemző nemi szervek.

### Kariotípus:

egy adott egyénre jellemző kromoszómakészlet.

Ha a kromoszomális, gonadalis, genitalis, pszichoszomatikus és az anyakönyvi nemek közül legalább egy nem illeszkedik harmonikusan a többihez, *interszexualitásról* beszélünk.

Kíváncsú lenne, hogy legkésőbb a megszületéskor ismerjük fel a rendellenességet, és minél előbb elvégezzük az alapos és kiegészítő vizsgálatokat, pontosítsuk a diagnózist. Sajnos, ez sokszor nem történik meg. Nem-



egyszer csak a pubertás végén terelődik a gyanú arra, hogy nemi szervi rendellenességről, interszexualitásról lehet szó. Néha az első gyanús jel leányokban, hogy nem jelentkezik a vérzés akár tizenhét-tizennyolc éves korig. Ha a másodlagos nemi jellegek jól fejlődnek, és a finomabb jelekre nem figyel oda a szakember, akkor sokszor megalapozatlanul türelemre és várakozásra inti a szülőket. Tipikus példa erre az a tizenhét éves betegünk, akit leányként neveltek, de a vérzés nem jelentkezett, bár a másodlagos nemi jellegek kifejlődtek, kivéve a szőrzetet. Kezelőorvosa nem látta szükségesnek a szakorvosi vizsgálatot. Fel kellett volna tűnni, hogy a lágyéki hajlatban mindkét oldalon heréket lehet tapintani. Az ilyen „lányok” 46 XY kromoszómaképpel rendelkeznek, nincs méhük és petefészkük.

A here legtöbbször a hasüregben helyezkedik el, és bármikor bekövetkezhet benne az elfajulás rosszindulatú daganat irányába. El kell tehát a heréket távolítani. Hogy mikor, az vitatott. Régen az volt az elv, hogy harmincéves kor után, újabban egyesek szerint azonnal, amint felfedezik a rendellenességet. Mi magunk – és sokan mások is – a pubertás végét tartjuk optimálisnak, mivel ennek a gonádnak is szerepe van a másodlagos nemi jellegek kialakulásában. Ugyanakkor rosszindulatú daganatos átalakulást inkább a későbbi életkorban figyeltek meg. Természetesen a műtétet követően el kell kezdeni a hormonpótló kezelést. Ha ez elmarad, korábban kezdődik a csonttritkulás, az érlelmesedés és az öregedés.

Rendellenesség gyanúja esetén a gondos anamnézist követően az alapos, mindenre kiterjedő megtekintés és fizikális vizsgálat nélkülözhetetlen része a diagnózisnak. A lágyékhajlat és a nagyajkak tapintható „szövetszaporulata” legtöbbször here jelenlétére utal. Segítséget jelentenek a hormonmeghatározások is. (Bizonyos rendellenességek felderítésére már születéskor végzünk hormonmeghatározást.)

A vizsgálatok fontos lépése a genetikai vizsgálat, a **kariotípus** meghatározása. Nem feltétlenül ez dönti el, hogy fiúként vagy leányként neveljük fel az illetőt, de irányt mutat a további vizsgálatokra nézve. Megtehetjük azt, hogy néhány napot késleltetjük az anyakönyveztetést, hogy legyen idő a vizsgálatok elvégzésére.

A képalkotó eljárások közül a kismencedei ultrahangvizsgálat egyre fontosabb szerepet játszik. Ha nincs méh, nincs petefészek, ez fontos és iránymutató jel a diagnózis felállításához.

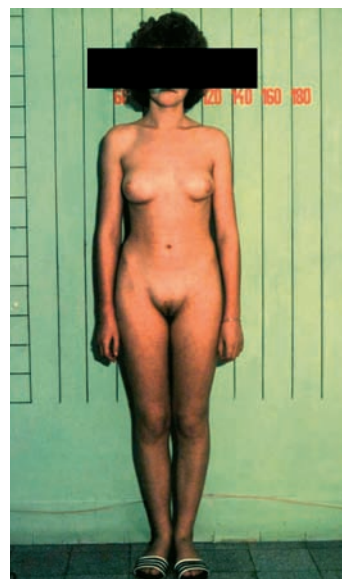
A kivizsgálás végeredményeként a rendellenességeket négy főcsoportba oszthatjuk:

1. ovotestikuláris interszexualitás (*valódi hermafroditizmus*, petefészek- és hereszövet egyaránt jelen van);
2. testikuláris interszexualitás (csak hereszövet detektálható);
3. ovariális interszexualitás (csak petefészekszövet detektálható);
4. gonáddiszgenézisek (indifferens gonád található).

A szükséges és fontos döntések meghozatalához az adott esetet be kell sorolnunk valamelyik kategóriába.



11. ábra. Turner-szindrómás beteg



12. ábra. Testicularis feminisatio. Jól látható a herék jelenléte a combhajlatban



# Szemponatok az interszexualitásban szenvedők ellátásához

A rendellenesség felismerése és azonosítása után három alapvető kérdéssel kell foglalkozni:

1. a lehető leghamarabb el kell dönteni, mi legyen a felnevelési nem;
2. tisztázni kell, nincs-e veszélyben egyéb okból az újszülött élete (például az **adrenogenitális szindróma sóvesztéses formája**);
3. további teendőt jelent a gyógyszeres, illetve a műtéti kezelés elkezdése, az időpontok pontos meghatározása.

A nemi szervi korrekciós műtét módjának és időpontjának a meghatározása rendkívül felelősségteljes döntés. Jól példázza ezt Reiner és Gerhart tizenhat egyén kórtörténetét tartalmazó összeállítása. Az utánvizsgálat időpontjában már felnőttkorban lévő, genetikailag férfiak utóvizsgálatát végezték el, akik súlyosan károsodott külső nemi szervi rendellenességgel – kloákával – születtek. Kettő kivételével női irányba operálták meg őket. A tizennégyből nyolc a felnőttkorban végzett vizsgálat során férfinak tartotta magát. Az a bizonyos kettő, akiket eredendően férfiként neveltek, megmaradtak férfinak. Öten nőként éltek, hárman nem tudták magukat meghatározni. Mind a tizenhatan jól meghatározhatóan az úgynevezett férfias attitűdöket követték, ilyen volt az érdeklődési körük.

A fentiek alapján vitatható az a régi tankönyvi állítás, javaslat, amely szerint nehezen eldönthető esetekben a korai rekonstrukciós műtétet mindig női irányba kell elvégezni. C. J. Dewhurst híres angol gyermeknőgyógyász szerint „...jól használható hüvely bármikor kialakítható, de jól működő hímvessző aligha”. Ez a mondás évtizedekig meghatározta a szakemberek döntését. A fenti esetek óvatosságra intenek bennünket. Döntést csak alapos megfontolás után hozhatunk.

Veleszületett **mellékvese-hiperplázia** esetén a gyógyszeres kezelést (**kortizol**) azonnal meg kell kezdeni. Tesztoszteron (*hím nemi hormon*) és ösztrogén (*női nemi hormon*) hiánya esetén a pubertás kezdeti időpontjától kell elkezdeni a terápiát. Tipikusan jó példa az eredményes hormonpótlásra az úgynevezett csíkgonád (*Turner*)-szindróma. Ösztrogén nélkül nem fejlődik az emlő, a szőrzet, korán kezdődik a csonttritkulás és nincs menzesz. A tíz-tizenegy éves korban elkezdett ösztrogénpótlás drámai hatást eredményez: azonnal növekszik az emlő, a szőrzet és még a testmagasság is előnyösen változik. (A turneres betegnek olyan az ösztrogén, mint a cukorbetegnek az inzulin.)

Nem könnyű feladat a szülőkkel elfogadtatni az interszexualitás tényét. A legapróbb részletekig meg kell osztani velük a rendelkezésünkre álló információkat. Segíteni kell abban is, hogy mikor és hogyan tájékozottassák gyermeküket a megbetegedés természetéről. Gyakori kérdés ilyenkor: lehet-e majd a gyermeknek utódja vagy normális párkapcsolata?

Arra a szülői kérdésre, hogy majdan a lányuk lehet-e terhes, szülhet-e, legtöbbször igen-nem, lehet, nem lehet válasszal szolgálhatunk. Soha ne

## **Adrenogenitális szindróma:**

a kortizol-bioszintézis zavara a benne szerepet játszó enzimek hiánya vagy defektusa következtében.

## **Adrenogenitális szindróma sóvesztéses formája:**

az androgenitális szindróma azon formája, melyben az aldosterontermelés is károsodik, így a vizelettel az élettannál több nátrium, kálium és víz távozik.

## **Mellékvese-hiperplázia:**

mellékveseszövet-túszaporodás.

## **Kortizol:**

a mellékvesekéreg egyik hormonja. Többek között gyulladásgátló, immunszuppresszív, antiallergiás hatása van. Fokozza a sóelválasztást, gátolja a vesékben a víz visszaszívódását.

mondjunk azonban végleges nemet, nem tudhatjuk tíz-húsz év távlatában előre, hogy milyen eredményeket fog elérni az orvostudomány ezen a téren. (A legutóbbi időben már olvashattunk sikeres méhátültetésről, de az átültetett méhben megfogant terhességről még nem hallottunk.) Az is fontos kötelességünk, hogy segítsük megtalálni azt az intézményt és szakembert, ahol és aki a legmagasabb szintű ellátást tudja nyújtani ezekben a legtöbb-ször nagyon komplikált esetekben.

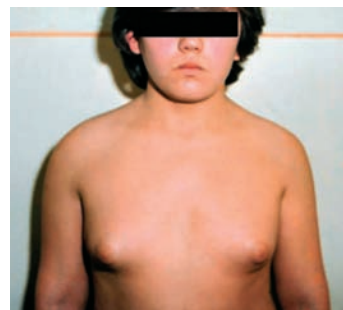
A hüvelyképzés ma már megoldottnak tekinthető, így ha női irányban operálunk, gyakorlatilag mindig sikeres a beavatkozás, sokkal nehezebb és nem is mindig megoldható a működőképes hímvessző kialakítása.

A műtéti megoldással kapcsolatban általánosságban megfogalmazhatunk néhány alapszabályt.

1. Nem minden nemi szervi eltérést kell azonnal megoperálni.
2. A nemet fiú vagy leány irányába vivő műtetet team döntse el, hiszen igen felelősségteljes döntésről van szó, legtöbbször vissza nem fordítható következményekkel.
3. Körültekintően kell megválaszolni azt a kérdést, hogy mikor történjen a műtét, és hol végezzék el.
  - › Feltűnő külső elváltozás esetén kétéves kor, azaz a közösségbe kerülés előtt célszerű a műtetet elvégezni a döntésünknek megfelelő irányba. Később ugyanis súlyos lelki trauma forrása lehet mind az elváltozás felismerése, mind a műtéti beavatkozás.
  - › A hüvelypótlást akkor célszerű elvégezni, amikor a pubertás befejeződött, amikor a páciensnek már van partnere, és bármikor sor kerülhetne szexuális együttlétre. (Esetleg már volt sikertelen próbálkozás.)
  - › A műtét kizárólag arra akkreditált intézetben történhet. Gyakran gyermeksebész, gyermekurologus bevonására is szükség van.
4. Alapos vizsgálattal kell eldönteni, hogy mit kell eltávolítani, mit kell és mit lehet pótolni. (Van olyan vélemény is, hogy nem kell eltávolítani a nagy csiklót, de még csak megkisebbíteni sem, el kell fogadtatni a helyzetet, mert a szexuális gyönyör kárt szenvedne radikális műtét esetén.)

(Csak zárójelben jegyzem meg, hogy nem szerencsés dolog az, ha egy adott rendellenesség megoldására tucatnyi eljárást ajánlanak. Valószínűleg ilyenkor az egyik eljárás sem az igazi, mert ha bármelyik kiemelkedően jó lenne, mindenki azt a megoldást választaná. Ilyen például a hüvelyhiány megoldására kidolgozott eljárások halmaza. Szerencsére kezd a világon elterjedni egy olyan szellemes és viszonylag könnyen kivitelezhető eljárás, amely nem használ idegen anyagot, és kiváló a végeredménye. Az eljárást Vecchietti olasz származású amerikai nőgyógyász dolgozta ki.)

A korrekciós műtét után nem kell feltétlenül minden részletet közölni a páciensnek a barátjával. Ugyanakkor a tartósan bizonyuló, házasságot ígérő kapcsolat esetén nem titkolható el például az a tény, hogy az illetőnek nem lehet vagy csak kivételesen ritka esetben lehet gyermeke.

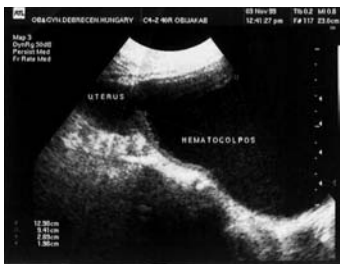


13. ábra. Néhány hetes ösztrogénkezelés hatása az emlő növekedésére

## Korrektíós műtéti megoldások nemi szervi rendellenességek esetén

Ha a női irányú korrektíó mellett döntünk, a műtétet leggyakrabban két ülésben célszerű elvégezni. Kétéves kor előtt olyan külső nemi szervi megjelenést kell kialakítani, hogy a közösségbe – bölcsődébe, óvodába – kerülő gyermeket ne érhesse trauma a környezet részéről.

A hüvelyképzés vagy egyéb belső nemi szervi rendellenesség megoldása részben a pubertás végére, részben a felnőttkor elérésének idejére időzíthető. Ha a menstruációs váladéknak nincs távozási lehetősége a külvilággal való összeköttetés hiánya miatt – például hiányzik a méhnyak vagy a hüvely, de menstruációra képes a méhtest –, akkor rendszerint súlyos tünetek, hasi görcsök jelentkeznek rendszerint periodikusan, és fájdalmas képletet lehet kitapintani a hasban. A hasi fájdalom és görcs oka nemcsak az, hogy az egyre növekvő mennyiségű menzeszváladék feszít, hanem az a túlnyomás miatt a kürtökhöz át bekerül a hasüregbe, ott hashártyaizgalmat okoz, sőt a méhnyálkahártya meg is tapadhat a hashártyán és váladéktermelésbe kezdhet, ami steril gyulladást, súlyos összenövést és úgynevezett **endometriózist** okoz. Sürgős tehát a megoldás. Egyszerű esetben – például csak a szűzhártyáról hiányzik a nyílás – bemetszést végzünk. A néha több liter besűrűsödött váladék gyorsan leürül, és a beteg panaszmentessé válik.



14. ábra. Vérömleny a lezárt hüvelyben

Ha részlegesen vagy teljesen hiányzik a hüvely, úgy nagyon bonyolult és nehéz műtéti megoldás vár az orvosra és a betegre is. A világon sok helyütt ilyenkor eltávolítják a hatalmasra kitágult méhet. És ezzel oda is van a terhesség, a gyermekszülés lehetősége. Mi négy ilyen beteget operáltunk sikeresen olyan módszerrel, amelyet magunk dolgoztunk ki, mivel nem volt előzménye. Mind a négy esetben a méhnyak és a hüvely felső harmada hiányzott.

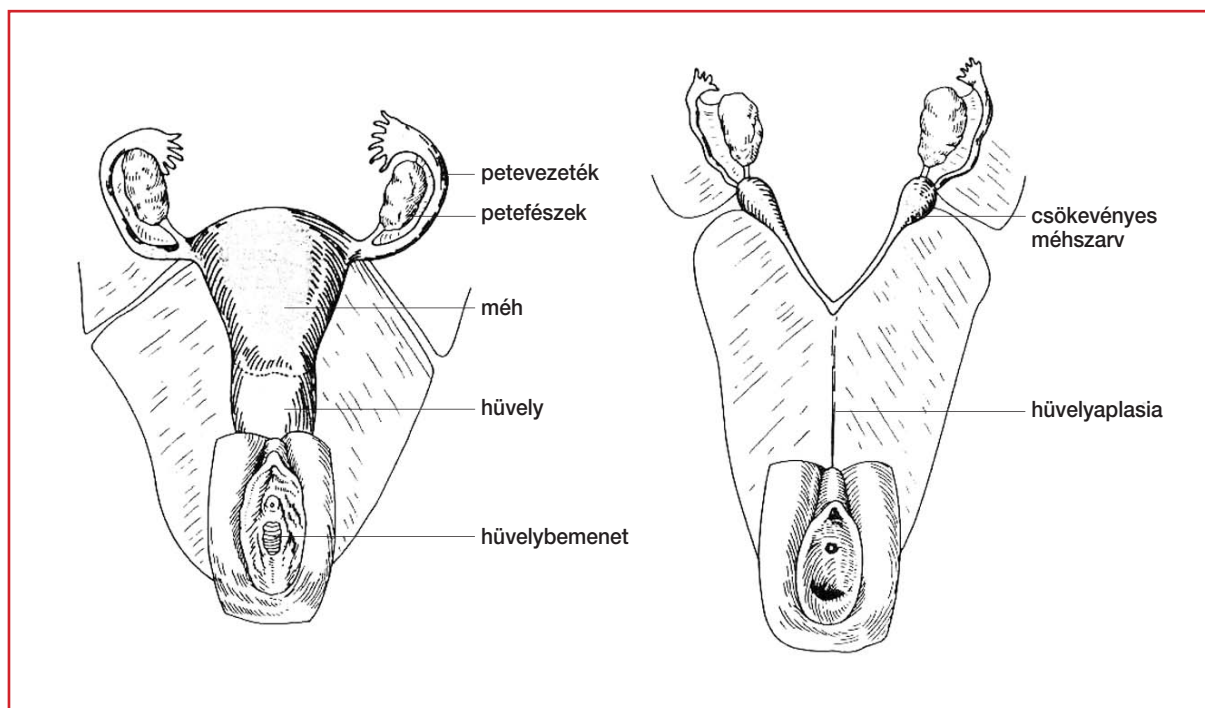
A műtét lényege a hasi úton történő méhszáj-kialakítás, a lezárt hüvelyszakasz kiirtása és az alsó ép hüvelyszakasz felvarrása a kialakított porcióhoz. A legelső műtétünk sikertelen volt. Hiába hagytunk dréncövet a mesterségesen kialakított méhnyakban, eltávolítás után a csatorna bezáródott. Méhen belüli fogamzásgátló eszköz tartós behelyezése volt a megoldás. Az eredetileg két szálát tartalmazó jelzőfonalat fel nem szívódó varrófonallal nyolc szálra szaporítottuk azért, hogy ezek megakadályozzák a mesterségesen kialakított méhszáj összetapadását. A huroktest a méh üregébe, a fonalak a nyakcsatornába kerültek. Az elgondolás működőképesnek bizonyult, rendszeresen van a betegeinknek menstruációja. Ha eljön az ideje, kiveszszük a hurkot, és várjuk a gyermekáldást. Reméljük, hogy sikeres lesz ez a törekvésünk is.

### Laparoszkópia (hasüregtükrözés):

optikai eszköz, mely rendszert a köldökgyűrűn át kerül bevezetésre a hasüregbe, és műtéti beavatkozások elvégzését is lehetővé teszi hasmegnyitás nélkül.

Külön ismertetést érdemel egy furcsa kórkép, az úgynevezett Mayer–Rokitansky–Küster–Hauser-szindrómával együtt járó hüvelyhiány megoldása. Ebben a rendellenességben a betegek méhe és hüvelye is hiányzik, épek viszont a külső nemi szervek, egészségesek a petefészkek.





Nincs tehát sürgető ok a műtetre, csakis a pubertás végén javasolható a hüvelyképzés.

A hiányzó hüvely pótlására tucatnyi műtétet ismerünk. Ezek közül számomra a legkevésbé elfogadható a bélátültetéssel történő hüvelypótlás, ami heroikus és igen hosszadalmas műtétet jelent, nagy szövődményi rátával és jelentős vérvesztéssel. Mi a Vecchiatti által kidolgozott műtéti megoldás általunk módosított, **laparoszópos** változatát végezzük.

A műtét lényege az, hogy laparoszóppal a hólyag és a végbél között kipreparáljuk a hüvely helyét. Alulról, a hüvelybemenet felől speciális tűvel húzófonalat vezetünk fel. A fonalat továbbvezetve a hashártya alatt, a hasfalán át egy külső készülékre fixáljuk. A hüvely felőli végén megfelelő méretű háromrészes műanyag henger található. Ez végzi el a tágitást (tágító mulázs). Eszközünk segítségével hat-nyolc napon keresztül napi 1–1,5 centimétert húzunk a fonálon. A szövetek alkalmazkodóképessége csodálatra méltó. A kis hüvelyfalmaradvány nyolc nap alatt hagyja magát olyan mértékben kitágítani és felhúzni, hogy házasesetre alkalmas hüvely keletkezik. Maga a műtét, amely a tágító eszköz felhelyezését szolgálja, fél óráig sem tart.

Az ilyen beavatkozás esetében fontos, hogy a páciensnek legyen partnere, és rendszeres házasesetet éljen a műtét után. Így idővel még két-három centiméterrel hosszabb lesz a hüvely, és még alkalmasabb az együttélésre.

Ezeknek a korrekciós műtéteknek az adja meg az igazi jelentőséget, hogy az egyén a műtét után a társadalom teljes értékű tagjának érezheti magát. Súlyos lelki válság forrását tudjuk kiküszöbölni a jól sikerült műtéti megoldással. Talán fölösleges is hangsúlyoznom, mennyire fontos, hogy ezeknek a betegeknek a kivizsgálása, kezelése és a műtéti korrekció

14. ábra. MRKH szindróma, méh és hüvelyhiány



15. ábra. Hüvelyképző eszköz



felkészült intézetekben történjen, ahol az évenként ellátott betegek száma meghalad egy bizonyos minimum esetszámot, és ahol ezeknek a ritka műtéteknek a végzésében járatos gyermeknőgyógyász mellett gyermeksebész, gyermekurologus és természetesen pszichológus is rendelkezésre áll. Az eredményes gyógykezelés csak szoros együttműködéssel képzelhető el.

Az igazi megoldás a megelőzés lenne. Steve Jones *A gének nyelve* című könyvében a következőt írja: „Az örökletes betegségek génterápiával történő gyógyítása már a küszöbön áll, közvetlenül a megvalósítás előtt – és azóta is ott várakozik.” Ez a mondat arra utal, hogy nagyon sok megoldandó feladat vár még ránk. Ugyanez a helyzet az örökletes betegségek felderítésére irányuló genetikai szűrővizsgálatokkal is. Majdnem mindenki hordoz egy vagy több recesszíven öröklődő betegséggént. Jót teszünk-e azzal, ha ezt tudatosítjuk a házasságra készülő párokkal? Tényleg helyes lenne, ha a párválasztáskor ezt vennénk figyelembe? Én nem hiszem. Ezekre a kérdésekre azonban már nem az orvosnak, hanem a bioetikusoknak kell választ adni.

## Ajánlott irodalom

*Borsos Antal: Gyermeknőgyógyászat.* Bp.: Golden Book K., 1998.

*Jacob, François: A lehetséges és a tényleges valóság.* Bp.: Európa, 1986.

*Jones, Steve: A gének nyelve.* Bp.: Magyar Könyvklub, 2001.

*Leövey András: A klinikai endokrinológia és anyagcsere-betegségek kézikönyve.* Bp.: Medicina, 2001.

*Maródi László: Gyermekgyógyászat.* Bp.: Medicina, 2002.

*Papp Zoltán: A szüléset-nőgyógyászat tankönyve.* 2. átd., bőv. kiad. Bp.: Semmelweis K., 2002.

*Papp Zoltán: Klinikai genetika.* Bp.: Golden Book K., 1995.

*Papp Zoltán: Szülészeti genetika.* Bp.: Medicina, 1986.

*Péter Ferenc – Borsos Antal: Gyermek-endokrinológia algoritmusokkal.* Bp.: Springer, 1995.

*Urbancsek János – Papp Zoltán: Nőgyógyászati endokrinológia.* Bp.: Springer, 1997.

